



¿Qué son?

Puntos importantes sobre los trastornos hereditarios del tejido conectivo

- Hay más de 200 trastornos hereditarios del tejido conectivo, también llamado tejido conjuntivo. Estos trastornos pueden afectar los tejidos entre las células del cuerpo que dan forma y fuerza a los tejidos.
- Todos estos trastornos están directamente relacionados con problemas en los genes encargados de formar los tejidos conectivos.
- Algunos trastornos hereditarios del tejido conectivo cambian la apariencia y el crecimiento de la piel, los huesos, las articulaciones, el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos y las orejas. Otros cambian el funcionamiento de estos tejidos.
- Los tratamientos pueden incluir consultas regulares con su médico, así como medicamentos o suplementos nutricionales.
- Hable con su médico sobre un plan que incluya una alimentación nutritiva, ejercicio y hábitos de estilo de vida saludables.

Hay más de 200 trastornos hereditarios del tejido conectivo, también llamado tejido conjuntivo. Estos trastornos pueden afectar los tejidos entre las células del cuerpo que dan forma y fuerza a los tejidos. Todas estas enfermedades están directamente relacionadas con problemas en los genes encargados de formar los tejidos conectivos. Se les considera “hereditarios” porque son transmitidos de los padres a los hijos.

Algunos trastornos hereditarios del tejido conectivo cambian la apariencia y el crecimiento de la piel, los huesos, las articulaciones, el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos y las orejas. Otros cambian el funcionamiento de estos tejidos. Muchos de los trastornos hereditarios son poco frecuentes, aunque no todos.

Los trastornos hereditarios más comunes del tejido conectivo incluyen:

- **El síndrome Ehlers-Danlos**, que afecta principalmente la piel y las articulaciones. El

tejido conectivo se debilita, lo que puede hacer que las articulaciones se pongan flojas y la piel frágil y flácida.

- **La epidermólisis ampollosa**, que afecta la piel causando ampollas.
- **El síndrome de Marfan**, que puede afectar el corazón, los vasos sanguíneos, los pulmones, los ojos, los huesos y los ligamentos. Las personas con este síndrome pueden ser demasiado altas y delgadas, con brazos y piernas largas.
- **La osteogénesis imperfecta**, que hace que los huesos se rompan fácilmente. A veces, se rompen sin ninguna razón.

¿A quién le pueden dar?

Los trastornos hereditarios del tejido conectivo pueden afectar a cualquier persona. Algunas de estas enfermedades se pueden detectar al momento de nacer, mientras que otras se manifiestan más tarde.

Si usted tiene un trastorno hereditario de tejido conectivo, le fue transmitido de uno o ambos padres.

¿Cuáles son los síntomas?

Cada uno de estos trastornos hereditarios tiene sus propios síntomas. Por ejemplo:

- **Problemas de crecimiento en los huesos.** Los huesos pueden volverse frágiles o ser muy largos o muy cortos.
- **Problemas con las articulaciones.** Las articulaciones pueden estar muy sueltas o muy ajustadas.
- **Problemas en la piel.** La piel puede ser flácida o colgar en pliegues. También pueden salir ampollas.
- **Daño a los vasos sanguíneos.** Los vasos sanguíneos pueden debilitarse u obstruirse.
- **Problemas de estatura.** Algunos de estos trastornos hacen que las personas sean demasiado altas o bajas.
- **Problemas estructurales faciales y de la cabeza.** Algunos trastornos pueden hacer que la cabeza y la cara se vean distintas a las demás.

¿Hay alguna prueba?

Para diagnosticar los trastornos genéticos del tejido conectivo los médicos revisan:

- los antecedentes familiares
- la historia médica
- los resultados de exámenes físicos

- las pruebas de laboratorio que pueden confirmar algunos de estos trastornos.

Si desea tener un hijo, quizás quiera consultar con un consejero genético. Un consejero genético puede ayudarle a calcular el riesgo de tener un hijo con la enfermedad. El consejero también puede darle información sobre las pruebas que se usan para detectar si usted o su hijo tienen el gen que causa el problema.

¿Cómo se tratan?

Los trastornos hereditarios del tejido conectivo incluyen una gran variedad de trastornos, cada uno de los cuales requiere un tratamiento específico. Los tratamientos pueden incluir:

- **Consultas regulares** con su médico para que le haga seguimiento de los cambios en los tejidos.
- **Medicamentos o suplementos nutricionales** como:
 - Vitamina B6 para corregir un problema de enzima hepática.
 - Medicamentos para detener la expansión de los vasos sanguíneos procedentes del corazón.
 - Medicamentos para fortalecer los huesos frágiles.

Cómo adaptarse

Es importante mantener la salud en general si usted tiene un trastorno hereditario del tejido conectivo. Hable con su médico sobre un plan que incluya:

- una alimentación nutritiva
- ejercicio
- hábitos de estilo de vida saludables.

Más información

ClinicalTrials.gov

Sitio web: <https://www.clinicaltrials.gov>

U.S. Food and Drug Administration

Llame gratis: 888-INFO-FDA (888-463-6332)

Sitio web: <https://www.fda.gov>

Información en español: <https://www.fda.gov/AboutFDA/EnEspañol/default.htm>

Drugs@FDA en <https://www.accessdata.fda.gov/scripts/cder/drugsatfda>. Drugs@FDA es un catálogo en línea de productos farmacéuticos aprobados por la FDA.

Centers for Disease Control and Prevention, National Center for Health Statistics

Sitio web: <https://www.cdc.gov/nchs>

American Academy of Orthopaedic Surgeons

Sitio web: <http://www.aaos.org> (con información en español)

American Academy of Dermatology

Sitio web: <http://www.aad.org>

Información en español: <https://www.aad.org/espanol>

Coalition for Heritable Disorders of Connective Tissue

Sitio web: <http://www.chdct.org>

Genetic Alliance

Sitio web: <http://www.geneticalliance.org> (con información en español)

National Organization for Rare Disorders

Sitio web: <http://www.rarediseases.org>

National Society of Genetic Counselors

Sitio web: <http://www.nsgc.org>

Dystrophic Epidermolysis Bullosa Research Association of America, Inc.

Sitio web: <http://www.debra.org>

Ehlers-Danlos National Foundation

Sitio web: <http://www.ednf.org/>

National Association for Pseudoxanthoma Elasticum

Sitio web: <http://www.pxenape.org>

National Marfan Foundation

Sitio web: <http://www.marfan.org>

Información en español: <https://www.marfan.org/resources-answers/patients-families/espanol>

Osteogenesis Imperfecta Foundation

Sitio web: <http://www.oif.org>

PXE International

Sitio web: <http://www.pxe.org>

Si necesita más información sobre recursos confiables en su idioma o en otro idioma, por favor visite las páginas web que aparecen a continuación o comuníquese con el Centro Nacional de Distribución de Información del NIAMS en NIAMSInfo@mail.nih.gov.

- [Información de salud en inglés](#)
- [Información de salud en idiomas asiáticos](#)

Estudios clínicos

[Los estudios clínicos](#)

Información relacionada

[Epidermólisis Ampollosa: Esenciales: hojas informativas de fácil lectura](#)

[Marfan: Esenciales: hojas informativas de fácil lectura](#)

[Osteogénesis Imperfecta: Esenciales: hojas informativas de fácil lectura](#)

[¿Qué son los trastornos hereditarios del tejido conectivo?](#)

Ver/Descargar/Pedir Publicaciones

[Trastornos hereditarios del Tejido Conectivo: Esenciales: hojas informativas de...](#)